



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

ENFERMEDAD DE FABRY

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 09 DE OCTUBRE DE 2021

ENFERMEDAD DE FABRY

Es un tipo de enfermedad por almacenamiento lisosomal. Los lisosomas son unas estructuras redondas que se encuentran en la células del cuerpo y que están llenas de enzimas. Las enzimas de los lisosomas ayudan con la descomposición de proteínas, carbohidratos, grasas y sustancias, en la enfermedad de Fabry no hay suficiente cantidad de la enzima alfa galactosidasa que tiene la función de degradar un ácido grasoso llamado globo triaosilceramida o GL3 y como resultado los lisosomas se llenan de GL-3 y no pueden funcionar bien. Dentro de los síntomas esta enfermedad se puede presentar de forma clásica, lo cual, comienza con una crisis periódica de dolor severo en las extremidades que pueden durar minutos o varios días y que son provocados por ejercicio y fatiga, estrés o alteraciones en la temperatura o de la humedad. Es causada por mutaciones en el gen GLA, este gen contiene instrucciones para la fabricación de una enzima llamada alfa galactosidasa A. Es heredada por la forma recesiva ligada al cromosoma X lo que significa que el gen que causa la enfermedad se encuentra en el cromosoma X. El diagnóstico nos dice que en los hombres, el método más eficiente y confiable para diagnosticar la enfermedad de Fabry es un examen de sangre para la demostración de la deficiencia de la actividad de enzima, alfa galactosidasa o alfa GAL.

En las mujeres la medición de la actividad enzimática de alfa-GAL no es confiable porque aunque la demostración de la disminución del enzima es un diagnóstico del estado de portador, muchas mujeres portadoras tienen actividad normal. En los varones los estudios genéticos que identifican la mutación en el gen son positivos en aproximadamente 100% de los varones. En el tratamiento es dirigido para las señales y síntomas específicos y para prevenir que haya problemas secundarios para el tratamiento del dolor en las piernas o los brazos se usan medicamentos como difenilhidantoína, carbamazepina o gabapentina. Para el tratamiento de la insuficiencia renal se pueden usar los medicamentos llamados inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina. El medicamento oral llamado migalastart fue recientemente aprobado por la agencia que regula el uso de medicamento y alimentos. El pronóstico es que para los pacientes ha mejorado con el uso de técnicas médicas avanzadas tales como la hemodiálisis y trasplante renal. La terapia de reemplazo enzimático evita complicaciones a largo de la enfermedad de Fabry. Se recomienda hacer la reposición enzimática para evitar que haya daños permanentes de los órganos. La investigación ayuda a entender mejor las enfermedades y puede coincidir a avances en el diagnóstico y en el tratamiento y los grupos de apoyo ayuda pueden ser de utilidad.

FUENTES DE INFORMACION

s.a. (2018). Enfermedad de Fabry. Recuperado de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11877/enfermedad-de-fabry#diseasePron%C3%B3sticoSection>